

AVALIAÇÃO DO SEGUIMENTO CLÍNICO DOS PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO II ACOMPANHADOS NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

MARIANA SEABRA SOUZA PEREIRA; DE BARBA MLF, SOUZA CF, NETTO CB, VAIRO FP, BITTAR C, FAGONDES S, JOHN A, BARRIOS P, GIUGLIANI R

Mucopolissacaridose tipo II (MPS II) é uma doença lisossômica de depósito ligada ao cromossomo X, causada pela deficiência da enzima iduronato-sulfatase causando o acúmulo de glicosaminoglicanos (GAGs) em diferentes órgãos e tecidos. O fenótipo clínico é variável apresentando-se como uma forma grave, com comprometimento neurológico progressivo ou sem comprometimento neurológico (não neuronopata). Além do seguimento clínico regular e multidisciplinar o tratamento disponível é a terapia de reposição enzimática (TRE) com enzima recombinante, que diminui o acúmulo progressivo de GAGs no fígado, coração, pulmão e articulações. Contudo, a TRE não ultrapassa a barreira hematoencefálica, não modificando a progressão do comprometimento neuronal. O objetivo é descrever do ponto de vista clínico e laboratorial 25 pacientes com MPS II que realizam acompanhamento ambulatorial no HCPA. Os resultados mostram que a média de idade dos pacientes ao diagnóstico é de 4 anos e a média de idade atual é 9 anos. 14 pacientes (56%) apresentam a forma neuronopática da doença, 2 foram a óbito em 2010 por falência respiratória. 17 pacientes (68%) estão em TRE, 32% apresentam surdez, 80% hepatomegalia, 60% transtorno respiratório obstrutivo. 15 pacientes (60%) apresentaram alguma alteração cardiológica (52%) com espessamento da válvula aórtica, 52% espessamento de válvula mitral e 8% dilatação dos ventrículos. Em 2 pacientes observa-se hipertensão pulmonar devido à obstrução de via aérea superior. Em 36% dos casos a história familiar é negativa, 16% positiva e 48% não relatada. A fim de melhorar a qualidade de vida dos pacientes com MPS II enfatizamos a importância do atendimento multidisciplinar e a atenção aos problemas de acometimento de vias aéreas, alterações cardiológicas e neurológicas.